

Registri Malformazioni Congenite della Toscana e dell'Emilia Romagna: aggiornamento sulla sorveglianza dei difetti del tubo neurale

Anna Pierini (a), Fabrizio Minichilli (a), Elisa Calzolari (b), Francesca Rivieri (b),
Domenica Taruscio(c) e Fabrizio Bianchi(a)

(a) *Sezione di Epidemiologia e Ricerca sui Servizi Sanitari, IFC-CNR, Pisa*

(b) *Sezione Genetica Medica, Università Ferrara*

(c) *Centro Nazionale Malattie Rare, ISS, Roma*

Introduzione

Il Network Italiano Promozione Acido Folico per la Prevenzione Primaria dei Difetti Congeniti è una rete coordinata dall'ISS il cui obiettivo è diffondere le conoscenze riguardo al ruolo dell'acido folico (AF) nel ridurre il rischio di malformazioni congenite gravi, in particolare dei difetti del tubo neurale (DTN), promuovendo il suo corretto impiego (raccomandazione della dose e del periodo di assunzione) tra le donne in età fertile che stanno programmando una gravidanza.

Nel 2006 sono stati pubblicati i risultati del progetto ISS "Registro Nazionale Malattie Rare" che ha utilizzato i dati dei registri dei difetti congeniti attivi in Italia (Nord-Est Italia, Emilia Romagna, Toscana, Campania, Sicilia), relativi al periodo 1996-2002, sulle malformazioni che sono o possono essere sensibili all'assunzione di AF (DTN, cardiopatie, schisi orofacciali, atresia/stenosi ano-rettale, onfalocele, difetti in riduzione degli arti e malformazioni urinarie) (1). Per tutte le malformazioni analizzate, ad eccezione delle cardiopatie e delle malformazioni urinarie, era emersa una condizione di omogeneità, sia per i nati che per i casi totali, comprensivi delle interruzioni di gravidanza (IVG), che aveva consentito di pervenire a valide stime di prevalenza a livello nazionale, indispensabili anche ai fini di una valutazione dell'impatto dell'utilizzo dell'AF negli anni successivi.

Metodi

E' stato effettuato un aggiornamento dei dati raccolti dai Registri Malformazioni Congenite della Toscana e dell'Emilia Romagna nel periodo 1996-2006 su circa 620.000 nati sorvegliati. I casi comprendono i nati vivi, le morti fetali oltre le 20 settimane di età gestazionale e le IVG con DTN, anencefalia, spina bifida ed encefalocele.

Sono state effettuate analisi del trend sui dati individuali di ciascun registro e sui dati complessivi rilevati dall'insieme dei due registri.

Risultati

Sui dati totali non si segnala alcun trend statisticamente significativo, mentre sono state individuate condizioni di eterogeneità a causa di andamenti non lineari della prevalenza osservata, dovuti alla presenza di alcuni picchi annuali (per i DTN negli anni 1998, 2000 e 2004, per l'anencefalia nel 1998 e per la spina bifida nel 1998 e nel 2004).

Conclusioni

Tenendo in debita considerazione la modesta capacità di risoluzione dello strumento osservazionale su un breve periodo, l'assenza di un trend decrescente per i DTN non ci permette di ipotizzare un effetto ascrivibile ad azione preventiva secondaria alla campagna

di sensibilizzazione seguita all'attivazione del Network Italiano Promozione Acido Folico nel 2004. Presso l'ISS è stato programmato un progetto specifico che comprende tra i vari obiettivi anche un'attività di sorveglianza da svolgersi in aree selezionate delle regioni coperte dai Registri MC. I risultati conseguiti consentiranno di valutare le dimensioni del fenomeno valutando l'impatto delle azioni di prevenzione primaria dell'utilizzo in epoca periconcezionale dell'AF, così come di aggiornare i risultati relativi alle precedenti indagini conoscitive sull'AF (2).

Bibliografia

1. A. Pierini, F. Bianchi, P. Salerno e D. Taruscio. Registro Nazionale Malattie Rare: malformazioni congenite e acido folico. Rapporto Istisan 06/34.
2. Bianchi F, Botto L, Caramelli L, Carmignani A, Di Tanna GL, Dukic T, Garcia Bonillo SC, Mastroiacovo P, Pierini A, Scarinci R, Sorace M, Strigini F, Watkins M.: Folic acid in Tuscany, Italy: what do women know, think, and do? Comunicazione orale al 30th Annual Meeting of the International Clearinghouse for Birth Defects Monitoring System. Clermont-Ferrand (France), September 18-21, 2003.